

Imunodeficiência combinada grave (SCID)

Devido à imunodeficiência grave congênita, que causa anormalidades no sistema imunológico, há quase total ausência de **linfócitos T** das células que atuam na imunidade do sangue. Além disso, como a doença também ocasiona a falha dos **linfócitos B** na produção de anticorpos contra patógenos, o corpo não consegue se proteger destes, o que resulta em infecções repetidamente.

Sintomas principais

Pneumonia, diarreia, cãndida oral, otite média, sepse, efeitos colaterais graves à vacinas vivas (rotavírus, BCG, etc.)

Distúrbios de crescimento Doenças de pele

Sintomas que podem aparecer em todo o corpo

✱Nem todos os sintomas se manifestarão.

Sintomas / características específicas

- No início da vida, a maioria dos bebês não apresenta sintomas e não pode ser distinguida de bebês saudáveis sem o exame.
- Já no início da infância, o bebê poderá sofrer de infecções graves como pneumonia, sepse e gastroenterite repetidamente.
- O distúrbio crônico de diarreia / absorção pode agravar o ganho de peso.
- Devido à pneumonia ou sepse grave, o bebê poderá vir a falecer devido ao atraso no diagnóstico e falta dos tratamentos adequados.
- Infelizmente, poderá haver vacinação com **vacinas vivas (rotavírus, BCG etc.)** antes que os sintomas sejam diagnosticados.
- Se um bebê com imunodeficiência combinada grave for vacinado com uma vacina viva, há possibilidade de que os graves efeitos colaterais possam ser fatais.

Sem o tratamento precoce adequado, a imunodeficiência combinada grave é uma doença com alta probabilidade de levar um bebê ao óbito no primeiro ano de vida. Se o diagnóstico for tardio, e vacinas vivas como a BCG forem aplicadas, o bebê estará em uma situação extremamente perigosa.

**É possível tratar a doença caso seja descoberta precocemente.
Não deixe de fazer o teste de imunodeficiência combinada grave!**

Supervisão: Hideki Muramatsu, Hospital Anexo do Departamento de Medicina da Universidade de Nagoya, Professor de Pediatria

Doença Lisossômica

Que tipo de doença é **doença lisossômica**?

Os "lisossomos" são como sacolas nas células humanas, que trabalham para quebrar e descartar substâncias indesejadas. Existem muitas proteínas chamadas "enzimas" nos lisossomos, e essas enzimas quebram substâncias, como lipídios e açúcares, que não são mais necessárias.

Se a enzima no lisossomo não funciona, a substância a ser decomposta se acumula nas células. As doenças que fazem com que as células não funcionem adequadamente são coletivamente chamadas de "doenças lisossômicas".

Aproximadamente 60 tipos de doenças são conhecidos como doenças lisossômicas e, para algumas delas, desenvolveram-se novas terapias. Verificou-se que a progressão e ocorrência de sintomas podem ser minimizadas com diagnóstico e início do tratamento o mais cedo possível após o nascimento.

Portanto, nós estamos realizando exames de quatro tipos de doenças lisossômicas, incluindo **doença de Pompe**, **doença de Fabry** e **Mucopolissacaridose tipo I e tipo II**.

Doença de Pompe

Esta é uma doença na qual uma substância chamada glicogênio se acumula nos lisossomos, enfraquecendo a força muscular e causa diversos distúrbios. O tipo mais grave, o "tipo infantil", é uma doença grave que desenvolve hipertrofia cardíaca e problemas respiratórios desde os primeiros meses de vida, e o bebê necessita de respirador artificial. Pode ser fatal devido à insuficiência cardíaca. O "tipo tardio", mais leve, é causado por sintomas como fraqueza muscular após a infância. O "tipo infantil" é mais raro que o "tipo tardio", porém verificou-se que, se os exames forem realizados imediatamente após o nascimento, a doença diagnosticada e o tratamento iniciado precocemente, sua progressão poderá ser interrompida ou retardada.

Doença de Fabry

É uma doença na qual substâncias indesejadas se acumulam nos vasos sanguíneos do corpo inteiro, causando dor nos membros, e sintomas nos rins, coração, vasos sanguíneos cerebrais e olhos. Por se tratar de uma doença hereditária cromossômica do sexo masculino, ela se desenvolve em meninos, mas sabe-se que os sintomas poderão aparecer em mulheres principalmente após a idade adulta. Os sintomas ocorrem após os 5 ou 6 anos de idade, portanto, mesmo que sejam detectados pelo exame geral, eles não serão tratados imediatamente. O início do tratamento será determinado pela observação cuidadosa da manifestação de sintomas. Nas meninas, mesmo que o exame geral indique normalidade, a doença pode se desenvolver na puberdade até a idade adulta, portanto, o exame geral é realizado apenas para meninos.

Mucopolissacaridose tipo I, tipo II

É uma doença causada pelo acúmulo de substâncias chamadas mucopolissacarídeos em todo o corpo. É uma doença progressiva que causa otite média, contraturas articulares, características faciais incomuns, cataratas (não reconhecidas no tipo II), problemas respiratórios, cardiopatia valvular e distúrbios do desenvolvimento. Não há diferença em relação ao gênero no tipo I, mas o tipo II ocorre apenas em meninos por se tratar de uma doença hereditária cromossômica do sexo masculino. Há possibilidade de impedir ou retardar a progressão dos sintomas por detecção precoce e terapia de reposição enzimática, ou transplante de células-tronco hematopoiéticas.

Supervisão geral: Tetsuya Ito
(Professor de Pediatria, Hospital da Universidade Médica de Fujita)

Adrenoleucodistrofia (ALD)

É um dos tipos de doença dos peroxissomos que se desenvolve na maioria dos casos em meninos. Alguns tipos de doença são conhecidos, mas no tipo cerebral pediátrico grave, ocorre a degeneração das células nervosas e fibras nervosas, como do cérebro, e também danifica os órgãos internos chamados glândulas adrenais, que produzem os hormônios necessários ao corpo, resultando no progresso rápido em queda de inteligência, anormalidades comportamentais, queda na capacidade motora e de visão, etc. Se não tomar as providências, ficará acamado dentro de 1 a 2 anos depois que os sintomas começarem a aparecer, mas é possível prevenir ou aliviar os sintomas se tratar com o transplante de medula óssea, etc. em um estágio inicial da doença.

Se ficar examinando e diagnosticando após o aparecimento dos sintomas, o estágio da doença pode progredir, portanto, no novo exame de triagem adicionais de doença lisossômica, realizamos o diagnóstico previamente e realiza-se periodicamente exames de Ressonância Magnética para verificar se há algum desenvolvimento. No entanto, mesmo que seja diagnosticado com essa doença, nem sempre aparecem anormalidades. O exame geral é realizado apenas para meninos.

Atrofia muscular espinhal (SMA)

A atrofia muscular espinhal é uma doença que causa atrofia muscular e fraqueza muscular progressiva devido à degeneração das células nervosas que movimentam o corpo em uma parte da coluna chamada medula espinhal. Mostra fraqueza e atrofia muscular do tronco, braços e pernas. É classificada nos tipos I, II, III e IV com base na idade em que os sintomas aparecem e na condição subsequente. Os sintomas do tipo I começam por volta dos 6 meses de idade e o indivíduo fica com incapacidade de sentar-se sem apoio, dificuldade para se alimentar e engolir alimentos, e dificuldade para respirar. Para salvar a vida, muitos pacientes precisam colocar um respirador artificial ou um tubo para injetar nutrientes no estômago. Estão sendo desenvolvidos novos medicamentos terapêuticos, como a terapia gênica que pode prevenir ou reduzir os sintomas diagnosticando e tratando a doença da criança em um estágio inicial.

Jun Natsume, Professor da Escola de Pós-Graduação do Curso Patrocinado de Medicina para Crianças (Pessoas) Deficientes da Universidade de Nagoya

Notas

Para ambas as doenças, devido à natureza do exame, você pode encontrar pacientes normais ou muito leves que não precisam de tratamento. Além disso, mesmo que nenhuma anormalidade seja encontrada neste exame, a possibilidade de ocorrência da doença não pode ser completamente descartada.

Por outro lado, para pacientes gravemente enfermos, os sintomas podem progredir mesmo se o tratamento for iniciado muito cedo. No entanto, há relatos de pacientes que iniciaram tratamento muito tardiamente, sem serem diagnosticados por muitos anos, já que existe a dificuldade inerente de diagnosticar qualquer uma das doenças. Este exame permite encontrar a doença mais rapidamente, tornando possível tomar as medidas apropriadas.

Faça os exames de triagem adicionais para proteger seu(sua) precioso(a) filho(a)!



Um bebê, por mais que esteja sofrendo, não pode lhe explicar com palavras o que está sentindo. Antes que seja tarde demais ... o que as mães podem fazer agora é "encontrar as possíveis doenças o mais rápido possível".